

# ＜障害者総合支援法における難病一覧（332疾病）＞

平成27年7月現在

1	アイカルディ症候群	56	加齢黄斑変性	111	高チロシン血症2型
2	アイザックス症候群	57	肝型糖原病	112	高チロシン血症3型
3	I g A腎症	58	間質性膀胱炎（ハンナ型）	113	後天性赤芽球癆
4	I g G 4 関連疾患	59	環状20番染色体症候群	114	広範脊柱管狭窄症
5	亜急性硬化性全脳炎	60	関節リウマチ	115	抗リン脂質抗体症候群
6	アジソン病	61	完全大血管転位症	116	コケイン症候群
7	アッシャー症候群	62	眼皮膚白皮症	117	コステロ症候群
8	アトピー性脊髄炎	63	偽性副甲状腺機能低下症	118	骨形成不全症
9	アペール症候群	64	ギャロウェイ・モフト症候群	119	骨髄異形成症候群
10	アミロイドーシス	65	急性壊死性脳症	120	骨髄線維症
11	アラジール症候群	66	急性網膜壊死	121	ゴナドトロピン分泌亢進症
12	有馬症候群	67	球脊髄性筋萎縮症	122	5p欠失症候群
13	アルポート症候群	68	急速進行性糸球体腎炎	123	コフィン・シリズ症候群
14	アレキサンダー病	69	強直性脊椎炎	124	コフィン・ローリー症候群
15	アンジェルマン症候群	70	強皮症	125	混合性結合組織病
16	アントレー・ピクスラー症候群	71	巨細胞性動脈炎	126	鰓耳腎症候群
17	イソ吉草酸血症	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	127	再生不良性貧血
18	一次性ネフローゼ症候群	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	128	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	129	再発性多発軟骨炎
20	1 p 36欠失症候群	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	130	左心低形成症候群
21	遺伝性ジストニア	76	筋萎縮性側索硬化症	131	サルコイドーシス
22	遺伝性周期性四肢麻痺	77	筋型糖原病	132	三尖弁閉鎖症
23	遺伝性膀胱炎	78	筋ジストロフィー	133	CFC症候群
24	遺伝性鉄芽球性貧血	79	クッシング病	134	シェーグレン症候群
25	VATER症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群	135	色素性乾皮症
26	ウィーバー症候群	81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	136	自己貪食空胞性ミオパチー
27	ウィリアムズ症候群	82	クルーゾン症候群	137	自己免疫性肝炎
28	ウィルソン病	83	グルコーストランスポーター 1 欠損症	138	自己免疫性出血病XIII
29	ウエスト症候群	84	グルタル酸血症1型	139	自己免疫性溶血性貧血
30	ウェルナー症候群	85	グルタル酸血症2型	140	シトステロール血症
31	ウォルフラム症候群	86	クロウ・深瀬症候群	141	紫斑病性腎炎
32	ウルリッヒ病	87	クローン病	142	脂肪萎縮症
33	HTLV-1 関連脊髄症	88	クローンカイト・カナダ症候群	143	若年性肺気腫
34	A T R - X 症候群	89	瘻壻重積型（二相性）急性脳症	144	シャルコー・マリー・トゥース病
35	A D H 分泌異常症	90	結節性硬化症	145	重症筋無力症
36	エーラス・ダンロス症候群	91	結節性多発動脈炎	146	修正大血管転位症
37	エプスタイン症候群	92	血栓性血小板減少性紫斑病	147	シュワルツ・ヤンベル症候群
38	エプスタイン病	93	限局性皮質異形成	148	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
39	エマヌエル症候群	94	原発性局所多汗症	149	神経細胞移動異常症
40	遠位型ミオパチー	95	原発性硬化性胆管炎	150	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
41	円錐角膜	96	原発性高脂血症	151	神経線維腫症
42	黄色靭帯骨化症	97	原発性側索硬化症	152	神経フェリチン症
43	黄斑ジストロフィー	98	原発性胆汁性肝硬変	153	神経有棘赤血球症
44	大田原症候群	99	原発性免疫不全症候群	154	進行性核上性麻痺
45	オクシピタル・ホーン症候群	100	顕微鏡的大腸炎	155	進行性骨化性線維異形成症
46	オスラー病	101	顕微鏡的多発血管炎	156	進行性多巣性白質脳症
47	カーニー複合	102	高 I g D 症候群	157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	103	好酸球性消化管疾患	158	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
49	潰瘍性大腸炎	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	159	スタージ・ウェーバー症候群
50	下垂体前葉機能低下症	105	好酸球性副鼻腔炎	160	スティーヴンス・ジョンソン症候群
51	家族性地中海熱	106	抗糸球体基底膜腎炎	161	スミス・マギニス症候群
52	家族性良性慢性天疱瘡	107	後縦靭帯骨化症	162	スモン
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	108	甲状腺ホルモン不応症	163	脆弱X症候群
54	歌舞伎症候群	109	拘束型心筋症	164	脆弱X症候群関連疾患
55	ガラクトース-1-リン酸ウルリシルトランスフェラーゼ欠損症	110	高チロシン血症1型	165	正常圧水頭症

# ＜障害者総合支援法における難病一覧（332疾病）＞

平成27年7月現在

166	成人スチル病	221	特発性基底核石灰化症	276	プリオン病
167	成長ホルモン分泌亢進症	222	特発性血小板減少性紫斑病	277	プロピオン酸血症
168	脊髄空洞症	223	特発性後天性全身性無汗症	278	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	224	特発性大腿骨頭壊死症	279	閉塞性細気管支炎
170	脊髄髄膜瘤	225	特発性門脈圧亢進症	280	ベーチェット病
171	脊髄性筋萎縮症	226	特発性両側性感音難聴	281	ベスレムミオパチー
172	全身型若年性特発性関節炎	227	突発性難聴	282	ヘパリン起因性血小板減少症
173	全身性エリテマトーデス	228	ドラベ症候群	283	ヘモクロマトーシス
174	先天性横隔膜ヘルニア	229	中條・西村症候群	284	ペリー症候群
175	先天性核上性球麻痺	230	那須・ハコラ病	285	ペルーシド角膜辺縁変性症
176	先天性魚鱗癬	231	軟骨無形成症	286	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。)
177	先天性筋無力症候群	232	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	287	片側巨脳症
178	先天性腎性尿崩症	233	22q11.2欠失症候群	288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
179	先天性赤血球形成異常性貧血	234	乳幼児肝巨大血管腫	289	発作性夜間ヘモグロビン尿症
180	先天性大脳白質形成不全症	235	尿素サイクル異常症	290	ポルフィリン症
181	先天性風疹症候群	236	ヌーナン症候群	291	マリネスコ・シェーグレン症候群
182	先天性副腎低形成症	237	脳髄黄色腫症	292	マルファン症候群
183	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	脳表ヘモジデリン沈着症	293	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
184	先天性ミオパチー	239	膿疱性乾癬	294	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
185	先天性無痛無汗症	240	嚢胞性線維症	295	慢性再発性多発性骨髄炎
186	先天性葉酸吸収不全	241	パーキンソン病	296	慢性膀胱炎
187	前頭側頭葉変性症	242	パージャー病	297	慢性特発性偽性腸閉塞症
188	早期ミオクロニー脳症	243	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	298	ミオクロニー欠神てんかん
189	総動脈幹遺残症	244	肺動脈性肺高血圧症	299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
190	総排泄腔遺残	245	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	300	ミトコンドリア病
191	総排泄腔外反症	246	肺胞低換気症候群	301	無脾症候群
192	ソトス症候群	247	パッド・キアリ症候群	302	無βリポタンパク血症
193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	248	ハンチントン病	303	メーブルシロップ尿症
194	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	249	汎発性特発性骨増殖症	304	メチルマロン酸血症
195	大脳皮質基底核変性症	250	P C D H 19関連症候群	305	メビウス症候群
196	ダウン症候群	251	肥厚性皮膚骨膜炎	306	メンケス病
197	高安動脈炎	252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	307	網膜色素変性症
198	多系統萎縮症	253	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	308	もやもや病
199	タナトフォリック骨異形成症	254	肥大型心筋症	309	モワット・ウイルソン症候群
200	多発血管炎性肉芽腫症	255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	310	薬剤性過敏症症候群
201	多発性硬化症／視神経脊髄炎	256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	311	ヤング・シンプソン症候群
202	多発性嚢胞腎	257	ピッカースタッフ脳幹脳炎	312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
203	多脾症候群	258	非典型溶血性尿毒症症候群	313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
204	タンジール病	259	非特異性多発性小腸潰瘍症	314	4p欠失症候群
205	単心室症	260	皮膚筋炎／多発性筋炎	315	ライソゾーム病
206	弾性線維性仮性黄色腫	261	びまん性汎細気管支炎	316	ラスムッセン脳炎
207	短腸症候群	262	肥満低換気症候群	317	ランゲルハンス細胞組織球症
208	胆道閉鎖症	263	表皮水疱症	318	ランドウ・クレフナー症候群
209	遅発性内リンパ水腫	264	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）	319	リジン尿性蛋白不耐症
210	チャーシ症候群	265	ファイファー症候群	320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
211	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	266	ファロー四徴症	321	両大血管右室起始症
212	中毒性表皮壊死症	267	ファンコニ貧血	322	リンパ管腫症/ゴーラム病
213	腸管神経節細胞減少症	268	封入体筋炎	323	リンパ脈管筋腫症
214	TSH分泌亢進症	269	フェニルケトン尿症	324	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
215	TNF受容体関連周期性症候群	270	複合カルボキシラーゼ欠損症	325	ルビシユタイン・テイビ症候群
216	低ホスファターゼ症	271	副甲状腺機能低下症	326	レーベル遺伝性視神経症
217	天疱瘡	272	副腎白質ジストロフィー	327	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
218	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	273	副腎皮質刺激ホルモン不応症	328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
219	特発性拡張型心筋症	274	ブラウ症候群	329	レット症候群
220	特発性間質性肺炎	275	ブラダー・ウィリ症候群	330	レノックス・ガストー症候群
				331	ロスムンド・トムソン症候群
				332	肋骨異常を伴う先天性側弯症